



INVESTIGAÇÃO DE PARENTESCO BIOLÓGICO: A IMPORTÂNCIA DE MARCADORES ADICIONAIS EM CASOS DE ESPECIAL COMPLEXIDADE

Diogo Rodrigues^{1,2}, Cláudia Vieira da Silva², Mónica Carvalho², Heloísa Afonso Costa^{2,3},
Lisa Sampaio², Eugénia Cunha^{2,6} Francisco Corte Real^{2,5}, António Amorim^{2,4}

(1) Instituto de Higiene e Medicina Tropical, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; (2) Instituto Nacional De Medicina Legal e Ciências Forenses, I. P., Portugal; (3) Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade da Beira Interior, Covilhã, Portugal; (4) Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; (5) Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; (6) Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

INTRODUÇÃO

A grande maioria das perícias de investigação de parentesco biológico realizadas pelo Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses (INMLCF) têm início com a ordem do Tribunal para realização da mesma, sendo o mais frequente a presença de um trio constituído por suposto pai, uma mãe e um filho. Em todos os casos de investigação de parentesco, e concretamente num estudo de paternidade, as conclusões possíveis são a exclusão ou não exclusão de paternidade relativamente ao suposto pai em estudo. Nos casos complexos de investigação de parentesco, em que seja necessário o recurso a familiares do presumível progenitor, isto é, sem possibilidade de estudo das amostras do suposto pai, e nos é pedido o estudo sobre a possibilidade de paternidade, a impossibilidade de exclusão da paternidade pode estar associada a valores calculados de IP que podem ser pouco robustos. A conclusão pela não exclusão é sempre acompanhada pela valorização estatística dos resultados, designadamente através do cálculo e apresentação do Índice de Parentesco (IP) e da Probabilidade de Parentesco (W). Em muitos destes casos é necessário o estudo de marcadores genéticos adicionais aos habitualmente estudados na rotina pericial do INMLCF. nomeadamente os que são incluídos no kit Investigator® HDplex.

RESULTADOS

Inicialmente foi obtido, quanto à determinação da possibilidade de ambos os indivíduos serem filho do mesmo pai biológico, um valor de IP de 6 767 e um valor de W de 99,98%. Com a introdução dos marcadores adicionais presentes no ensaio Investigator® HDplex o valor de IP calculado aumentou para 22 150.

Tabela 2 – Valores do Índice de Parentesco (IP) e da Probabilidade de Parentesco (W) obtidos com os diferentes kits

	PowerPlex® Fusion 6C System e GlobalFiler™	PowerPlex® Fusion 6C System e GlobalFiler™ + Investigator® HDplex
IP	6 767	22 150
W (%)	99,98	99,99

MATERIAIS E MÉTODOS

Dois indivíduos do sexo masculino com informação de que um era filho biológico de um indivíduo que pretendíamos saber se seria também pai biológico de um segundo indivíduo.

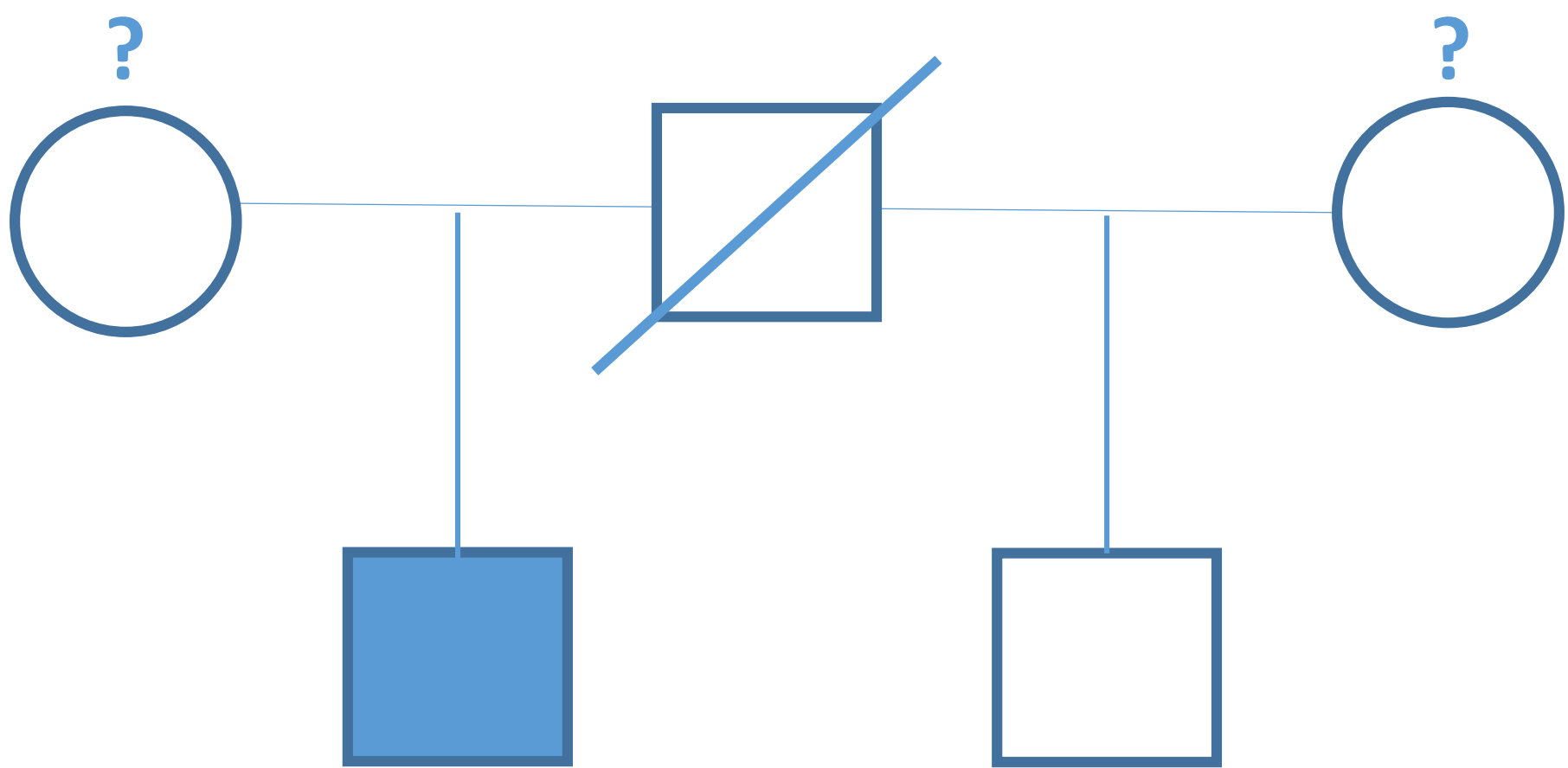


Figura 1 – Representação esquemática do pedigree estudado

- As amostras biológicas dos intervenientes no estudo foram estudadas com os ensaios PowerPlex® Fusion 6C System (Promega) e GlobalFiler™ (Applied Biosystems™).
- Quanto à determinação da possibilidade de ambos os indivíduos serem filhos do mesmo pai biológico, foi obtido um valor inicial de IP de 6 767 e um valor de W de 99,98%.
- Dado o valor de IP obtido, marcadores STR adicionais foram estudados recorrendo à tipagem das amostras dos intervenientes no estudo com o ensaio Investigator® HDplex (Tabela 1).

Tabela 1 – Kits utilizados e seus respetivos marcadores

PowerPlex® Fusion 6C System e GlobalFiler™		Investigator® HDplex
D3S1358	FGA	D7S1517
vWA	D22S1045	D3S1744
D16S539	D5S818	D2S1360
CSF1PO	D13S317	D6S474
TPOX	D7S820	D4S2366
D8S1179	SE33	D8S1132
D21S11	D10S1248	D6S2500
D18S51	D1S1656	D21S2055
D2S441	D12S391	D10S2325
D19S433	D2S1338	
TH01		

CONCLUSÃO

A utilização de marcadores genéticos adicionais presentes no kit HDplex permitiu, neste caso em concreto, incrementar o valor calculado de IP em quase 4 vezes, o que, em princípio, nos leva a afirmar que a utilização de marcadores adicionais em casos complexos de investigação de parentesco pode contribuir com informação adicional para o aumento da robustez dos resultados e, portanto, para a boa resolução do estudo.

Bibliografia

1. P.S. Walsh, D.A. Metzger, R. Higuchi, Chelex100 as a medium for simple extraction of DNA for PCR- based from forensic material, Biotechniques, 10 (1991), pp. 506–513
2. Excoffier, G. Laval, S. Schneider, Arlequin (version 3.5.2.2): an integrated software package for population genetics data analysis, Evolutionary Bioinformatics Online (1) (2005) 47–50.